ITEM 282 : DIARRHEE CHRONIQUE DE L'ENFANT

Diarrhée = modification de la consistance des selles, molles ou liquides ± abondantes, chronique si > **2 à 4 semaines**

DD			- **Fausse diarrhée de l'enfant constipé** : association de selles molles et dures, encoprésie - **Enfant allaité au sein** : selles molles grumeleuses jaunes - **Utilisation de préparations hydrolysées** : selles vertes
Diagnostic	Int		- **Antécédents personnels** : hydramnios, auto-immunité, allergie connue, atopie familiale - **Régime alimentaire** : - Chronologie d'introduction des aliments, notamment **lait de vache** et **gluten** - Prises alimentaires actuelles (allaitement, repas, grignotages, boissons) - **Appétit** : normal, **diminué** (**maladie cœliaque**) ou **augmenté** (**insuffisance pancréatique**) - **Caractéristiques de la diarrhée** : début brutal ou progressif, intervalle libre après la naissance, contexte infectieux, contage, horaires/fréquence/abondance, consistance (sang, glaires, débris alimentaires, graisse) ➙ L'émission de selles la nuit est un bon argument en faveur d'une diarrhée organique (sauf chez le nourrisson)
	SF		- **Fièvre, AEG** - Signes digestifs : **douleur abdominale, anorexie, rectorragies** - Signes cutanés (**eczéma, aphte**), articulaires et respiratoires
	SC		- **Aspect** : apathie, pâleur, tristesse, syndrome dysmorphique, stade pubertaire - **Etat nutritionnel :** périmètre brachial (chez le jeune enfant), IMC, courbe staturo-pondérale, plis cutanés - **Examen abdominal** : ballonnement, bruits hydro-aériques, hépatomégalie, splénomégalie - **Examen du siège et de l'anus** : irritation des fesses, fissures anales ± **toucher rectal** (si doute sur fécalome) - **Hippocratisme digital** : **mucoviscidose**, **maladie cœliaque**, **maladie de Crohn**
	PC	Examen diagnostic direct	- **Examens sérologiques** : maladie cœliaque - **Test de la sueur** : mucoviscidose - **Endoscopie avec biopsies** : maladie cœliaque, MICI - **Elastase fécale** : insuffisance pancréatique - **Examen parasitologique des selles** : giardiase ou autre parasitose digestive
		Examen diagnostic indirect (peu utiles)	- **Clairance fécale de l'α-1-antitrypsine** : suspicion d'entéropathie exsudative - **pH** et **recherche de sucre dans les selles** : suspicion d'intolérance aux sucres - **Calprotectine** : suspicion de MICI - **Bilan carentiel : albumine, préalbumine, vitamines, oligoéléments, ostéodensitométrie** - **Test au xylose** (malabsorption) et **stéatorrhée** (maldigestion des graisses) : peu utilisés
Causes principales	Chez le nouveau-né	Diarrhée majeure précoce	= Cause congénitale : consanguinité, antécédent d'hydramnios - **Atrophie micro-villositaire** ou **dysplasie épithéliale** : biopsie intestinale - **Diarrhée chlorée ou sodée congénitale** : ionogramme des selles ➙ Risque élevé de déshydratation aiguë sévère
		Diarrhée avec intervalle libre	- **Atrophie villositaire auto-immune** : bilan sérologique, biopsie intestinale - **Allergie aux protéines de lait de vache** : patch test, éviction-réintroduction
		Maldigestion	- **Mucoviscidose** : manifestation digestive exceptionnelle si dépistage négatif à J3 - **Intolérance aux sucres** : selles acides, riches en sucre, test respiratoire à l'hydrogène après charge en sucre, biopsie intestinale avec dosage de l'activité enzymatique ➙ Ne pas évoquer le diagnostic de maladie cœliaque avant introduction du gluten
	Chez le nourrisson/ jeune enfant	Fonctionnelle	**Colon irritable** (**colopathie fonctionnelle**) : cause la plus fréquente - Diarrhée abondante nauséabonde chez une enfant de 6 mois à 2 ans - Avec croissance conservée - PEC : équilibration du régime et surveillance simple
		Organique	- **Maladie cœliaque** après introduction du gluten - **Allergique aux protéines du lait de vache** - **Mucoviscidose** - **Intolérance au lactose** - **Giardiase** : diagnostic à l'EPS (parfois mis en défaut) ou à la biopsie du grêle
	Chez le grand enfant/ adolescent	Fonctionnelle	- **Colon irritable :** alternance diarrhée-constipation, douleurs abdominales chroniques
		Organique	- **MICI** : à évoquer chez l'enfant à partir de **2 ans** - **Intolérance physiologique au lactose de l'adulte** (> 5 ans) - **Allergie alimentaire** (exceptionnel à cet âge)

Causes rares	Autres causes de maldigestion	- **Déficit congénital en saccharase-isomaltase ou lactase** - **Anomalie d'absorption active du glucose** - **Déficit en entérokinase** - Insuffisance pancréatique par **syndrome de Shwachman, Johanson-Bloizzard** ou **Pearson** - **Insuffisance de sels biliaires**
	Autres causes de malabsorption	- **Pullulation intestinale lié à un déficit immunitaire** (hypogammaglobulinémie) - **Abétaliproprotéine** - Diarrhée grave par **atteinte immunologique** ou **constitutionnelle de la muqueuse intestinale**
	Endocrinienne	**- VIPome, syndrome carcinoïde, gastrinome, somatostatinome** **- Hyperthyroïdie** **- Mastocytose**
	Entéropathie exsudative	- **Gastrite hypertrophique** - **Polypose** - **Lymphangiectasie intestinale** primitive ou secondaire - **Acrodermatitis enteropathica**

MALADIE CŒLIAQUE

Maladie cœliaque = entéropathie chronique avec atrophie villositaire, associée à une réponse immunitaire muqueuse inappropriée à une séquence des certaines prolamines, dont la **gliadine** (**prolamine de blé**)
- **Prédisposition génétique** : **HLA DQ2** (**95%**) et **DQ8** (5%)
- Evénement déclenchant ou favorisant : - Infection intestinale virale
  - Age d'introduction du gluten (< 3 mois ou > 6 mois) et quantité de gluten ingérée

Diagnostic

C

- **Enquête alimentaire** : type d'allaitement, date d'introduction du gluten (farines, pain, gâteau, semoule…)
- Signes digestifs : **diarrhée chronique, ballonnement abdominal**
- **Cassure de la courbe pondérale**, puis **staturale**
- **Anorexie, dénutrition progressive** avec **amyotrophie**
- **Pâleur, apathie, tristesse**
- Forme pauci-symptomatique : **- Carence en fer**
  - Retard de croissance et de puberté sans symptômes digestifs
  - Douleurs abdominales isolées

Contexte évocateur

- **Dermatite herpétiforme**
- **Hypoplasie de l'émail dentaire**, **hippocratisme digital**
- Autres atteintes : **neurologique, hépatique, hématologique, gynécologique, rhumatologique**
- Maladie associée : - Maladie génétique : **trisomie 21**, **syndrome de Turner**
  - Pathologie auto-immune : **diabète type 1 - thyroïdite auto-immune**

PC

1ère étape

- **IgA sériques anti-transglutaminase** : très fiable (Se 95%, Sp 96%)
- **Dosage simultané des IgA totales** : pour éliminer un déficit en IgA (2% des cas), nécessitant un dosage des **IgG** anti-transglutaminase

2nd étape

Si IgA anti-trans-glutaminase > 10N

- **Dosage des IgA anti-endomysium**
- **Détermination du groupe HLA DQ**
- ➝ Devant une clinique typique, la concordance des Ac anti-transglutaminase et anti-endomysium positif avec un groupe HLA DQ2/8 permet le diagnostic sans biopsie

Autres cas

= Si IgA anti-transglutaminase ou anti-endomysium négatifs ou HLA non correspondant
- **Biopsie duodénale** : - Atrophie villositaire totale ou subtotale
  - Hyperlymphocytose intra-épithéliale
  - Infiltration lympho-plasmocytaire du chorion

➝ La preuve définitive est apportée par le test thérapeutique : sous **régime d'exclusion du gluten**
- **Clinique** : disparition des signes en 1 à 2 semaines, reprise de la croissance
- **Biologique** : négativation des Ac en quelques mois
- **Histologique** (rarement réalisé) : régression de l'atrophie villositaire en 6 à 12 mois

TTT

Régime d'exclusion du gluten

= **Eviction du gluten (blé, orge, seigle)** dans tous les modes de présentation, poursuivi à vie
- Possiblement couplé initialement et transitoirement avec un **régime sans lactose** (durant la phase diarrhéique) et une **supplémentation en vitamines et en fer**
- Moyens : éducation thérapeutique, conseils diététiques, associations de malades
- **Soutien psychologique** si besoin
- **PAI** indispensable à l'école
- Possibles **remboursements** accordés par la Sécurité sociale (limité, sous certaines conditions)

Suivi

- Efficacité et observance du régime : régression clinique, régression biologique après 6-12 mois
- Risque en cas de mauvais suivi du régime : - **Retard de croissance** chez l'enfant
  - **Ostéopénie**
  - ↗ incidence d'autres **maladies auto-immunes**

MALADIES INFLAMMATOIRES CHRONIQUES DE L'INTESTIN

MICI = maladie de Crohn, **rectocolite hémorragique et colites indeterminées** : incidence en augmentation, particulièrement chez l'enfant
- Début souvent insidieux, typiquement chez le grand enfant ou l'adolescent, mais possible à partir de **2-3 ans**
- **Forme du nourrisson** : souvent maladie monogénique, forme extrême et particulière

Diagnostic

C

Maladie de Crohn

- **Douleurs abdominales** récurrentes d'allure organique, souvent localisées en FID
- **Anorexie, amaigrissement**
- **Diarrhée chronique,** parfois **sanglante**
- **Retard de croissance staturo-pondéral, retard pubertaire**
- Signes associés : **asthénie, fièvre, aphtose buccale, arthralgies**

Complication
- **Abcès** ou **fistule périnéale** ou **intra-abdominale**
- **Sténose du grêle ou du colon** : douleur intense typique en crescendo, avec relâchement soudain et hyper-péristaltisme (**syndrome de Koenig**)
- Cutané : **érythème noueux, *pyoderma gangrenosum***

Rectocolite hémorragique

- **Diarrhée**, presque toujours **sanglante**
- **Douleurs abdominales** (inconstantes)
- Répercussion moindre sur la croissance staturo-pondérale

Complication
- **Mégacôlon toxique** : distension du colon, avec risque de perforation
- **Colite aiguë avec hémorragies importantes**
- Cutané : **érythème noueux, *pyoderma gangrenosum***
- Risque de **cancer colorectal**

DD

- **Appendicite**
- **Tuberculose intestinale (**surtout patient maghrébin)
- **Lymphome intestinale**
- **Infection à *Campylobacter, Yersinia, Shigella, Salmonella*** (tableau très aigu)

PC

Exploration
- Bilan inflammatoire : **NFS, VS, CRP, albumine**
- Bilan carentiel : **fer, vitamine (folates, B12)**
- **Coproculture et virologie des selles**, **recherche de toxine de *C. difficile***
- Sérologies : - **ASCA** : positif chez 2/3 des patients avec **maladie de Crohn**
  - **ANCA** : positifs chez 3/4 des patients avec **RCH**
- **Calprotectine fécale** : marqueur inflammatoire, évocateur d'une MICI
- **Echo-Doppler intestinale** : épaississement pariétal circonférentiel

Confirmation diagnostique
- **Entéro-IRM**
- **Endoscopie + biopsie** : - Ulcérations et infiltrat inflammatoire
  - **Maladie de Crohn :** granulome giganto-cellulaire et épithélioïde

TTT

Spécificités pédiatriques : - Formes pédiatriques souvent plus sévères (étendue et activité inflammatoire)
- Utilisation plus fréquente d'immunosuppresseur et de biothérapie
- Répercussion sur la croissance : approche nutritionnelle indispensable

Maladie de Crohn

Induction
= Contrôle de l'inflammation : **corticothérapie systémique** ou **locale**
- Selon la présence ou non d'un retard de croissance statural et pubertaire
→ Eviter toute corticothérapie, surtout prolongée, en cas de retard de croissance
- Traitement par **nutrition entérale exclusive**

Entretien
- **Immunosuppresseur** : **thiopurine**, plus rarement **méthotrexate**
- Biothérapie dans les formes sévères : **Ac anti-TNFα**
- **Chirurgie** en cas de complication : sténose, fistule, abcès

Rectocolite hémorragique

Induction
- Maladie moyennement active : **5-ASA** (Pentasa®)
- Maladie très active : **corticothérapie**
→ Nutrition entérale exclusive non efficace dans la RCH

Entretien
- Maladie moyennement active : **5-ASA** (Pentasa®)
- Maladie très active : **immunosuppresseur**, généralement **thiopurine**
- Biothérapie dans les formes sévères : **Ac anti-TNFα**
- **Chirurgie** en cas de non réponse au traitement médicamenteux : **colectomie**